



UNIVERSIDAD NACIONAL DE COLOMBIA

# **Experiencia con el uso del sistema de fijación endomedular telescópica de Fassier-Duval para el tratamiento de deformidades complejas y fracturas en pacientes con osteogénesis imperfecta**

**Angelo Marcelo Suárez Pertuz**

Universidad Nacional de Colombia.  
Facultad de Medicina  
Departamento Quirúrgico  
Unidad de Ortopedia y Traumatología.  
Bogotá, Colombia  
2012



# **Experiencia con el uso del sistema de fijación endomedular telescópica de Fassier-Duval para el tratamiento de deformidades complejas y fracturas en pacientes con osteogénesis imperfecta**

**Angelo Marcelo Suárez Pertuz.**  
**Código: 598120**

Trabajo de investigación presentado como requisito para optar al título  
de:  
**Especialista en Ortopedia y Traumatología.**

Director:  
**Dr. Oswaldo Lazala.**

Universidad Nacional de Colombia.  
Facultad de Medicina  
Departamento Quirúrgico  
Unidad de Ortopedia y Traumatología.  
Bogotá, Colombia  
2012



## Resumen

**Introducción:** la osteogénesis imperfecta es una enfermedad de carácter genético caracterizada por múltiples fracturas, estatura baja, escleras azules, sordera, entre otros. No existe tratamiento para la cura pero si medidas quirúrgicas para corregir las severas deformidades óseas y mejorar la calidad de vida. El sistema de fijación endomedular telescópica de Fassier-Duval es el sistema empleado por nosotros para la corrección de estas deformidades, después de revisar la literatura decidimos publicar nuestros hallazgos con la experiencia alcanzada con el uso del sistema.

**Pacientes y métodos:** estudio descriptivo retrospectivo de serie de casos donde se evaluaron todos los pacientes con OI tratados con osteotomías de realineación y fijación endomedular con clavos de Fassier-Duval, para corrección de deformidades o fracturas, en un hospital pediátrico desde marzo de 2007 hasta marzo de 2012.

**Resultados:** en un total de 11 pacientes 6 hombres 5 mujeres se aplicaron 39 clavos de Fassier-Duval, 18 se aplicaron en fémur, 11 en la tibia, se necesitaron 10(25,64%) recambios por diferentes complicaciones.

**Conclusiones:** el manejo de esta patología se debe abordar de forma multidisciplinar, el implante es un instrumento útil y seguro para el tratamiento de las deformidades en pacientes con OI, nuestros hallazgos son similares a la literatura universal, se disminuyo ligeramente el numero de complicaciones, el grado de satisfacción personal y familiar del grupo intervenido quirúrgicamente es alto; se logra ganancia en la intervención de los pacientes observada en la mejoría de la marcha, independencia, autocuidado, disminución en el numero de fracturas; ganancia que permanece en el tiempo por nuestra experiencia encima de 4 años.

**Palabras clave:** Osteogénesis imperfecta, tratamiento quirúrgico, clavos de Fassier-Duval.

## Abstract

**Introduction:** Osteogenesis imperfecta is a genetic disease characterized by multiple fractures, short stature, blue sclera, deafness, among others. There is no treatment to cure but surgical measures to correct severe bone deformities and improve quality of life can be done. The intramedullary telescopic fixation system of Fassier-Duval is the system used by us to correct these deformities, after reviewing the literature we decided to publish our findings with the experience gained with the use of the system.

**Patients and Methods:** A descriptive retrospective case series which evaluated all patients with OI treated with realignment osteotomies and intramedullary nail fixation with Fassier-Duval, to correct deformities or fractures in a pediatric hospital from March 2007 to March 2012.

**Results:** A total of 11 patients, 6 males and 5 females were applied nails; 39 Fassier Duval nails were applied; in femur 18, 11 in the tibia, it took 10 (25.64%) replacements for complications.

**Conclusions:** The management of this condition should be approached in a multidisciplinary way, the implant is useful and safe for the treatment of deformities in OI patients, our findings are similar to the literature, is slightly decreased the number of complications, patient and family group satisfaction is high; achieved gain in the intervention of patients was seen in the improvement of gait, independence, self-care, decrease in the number of fractures; profit remains in time for our experience over 4 years.

**Keywords:** Osteogénesis imperfecta, surgical treatment, nails Fassier-Duval.

# Contenido

	Pág.
Resumen y Abstract	V
1. Justificación	1
2. Objetivos	3
2.1 Objetivo general	3
2.2 Objetivos específicos	3
3. Marco teórico	7
3.1 Tratamiento medico	11
3.2 Tratamiento quirúrgico	12
3.3 Técnica quirúrgica	15
3.4 Pacientes y métodos	15
4. Resultados	17
5. Discusión	21
Bibliografía	23





# 1. Justificación

El principal problema en osteogénesis imperfecta (OI), radica en las severas deformidades esqueléticas causadas por las múltiples fracturas asociadas a la severa incapacidad funcional que genera a los pacientes y la dependencia para el acceso a una vida en comunidad; con el desarrollo de este trabajo pretendemos mostrar a la comunidad medica la experiencia en el tratamiento quirúrgico de los pacientes con OI. Hemos investigado en la literatura sobre casuística similar y realmente las publicaciones sobre este tema son pocas al menos las que se enfocan en la técnica quirúrgica en la que emplean el sistema de clavos endomedulares telescopados de Fassier-Duval (FD).

Se busca ampliar el conocimiento mundial sobre los resultados con el manejo quirúrgico de esta patología específicamente con el clavo de FD.

Igualmente se desea corroborar la teoría consistente en la asociación entre el refuerzo mecánico del clavo endomedular a la estructura ósea y la disminución en la cantidad de fracturas por año. Y su relación con la mejoría en la calidad de vida de los pacientes.



## **2. Objetivos**

### **2.1 Objetivo general**

Evaluar los resultados clínicos y funcionales, y las complicaciones intra y postoperatorias del uso de clavos telescopados intramedulares de Fassier-Duval (FD) en OI.

### **2.2 Objetivos específicos**

Describir los resultados funcionales de los pacientes con OI manejados con clavos de FD para manejo de deformidades óseas y/o fracturas.

Describir las complicaciones relacionadas con el tratamiento quirúrgico de FD en pacientes con OI.

Establecer el grado de independencia que han logrado estos pacientes con el manejo.



### 3.Marco teórico

La Osteogenesis imperfecta es una enfermedad heredable que consiste en un grupo de desordenes heterogéneos en la formación ósea, se caracteriza por fragilidad esquelética, las fracturas y las deformidades óseas ocurren con trauma trivial; por consiguiente se ven frecuentemente. La primera descripción científica data de 1788, por Ekman pero hasta 1849 Vrolik acuñó el término para describir la condición. En Francia, antes del esquema de clasificación se reconocieron dos formas de OI, LA enfermedad de Lobstein, y la enfermedad de Porak y Durante. En 1928 Apert sugiere que la enfermedad se debe llamar la enfermedad del hombre de cristal, término que se cambia después a la enfermedad de los huesos de cristal, se han empleado otros sinónimos desde la descripción como: fragilitas ossium y osteopsathyrosis. (1,2).

Es causada por mutaciones en los genes COL1A1 y COL1A2. Estos dos genes se localizan en los cromosomas 7 y 17; Se encargan de codificar las cadenas alfa 1 y alfa 2 de procolágeno tipo I producida por osteoblastos. Son genes muy susceptibles de sufrir mutaciones lo que desmejora cualitativa o cuantitativamente la producción de las fibras de colágeno; estas mutaciones se producen específicamente en cada familia cuando ocurren de novo, la diversidad de las mutaciones dificultan el diagnóstico genético de la OI, la identificación requiere que los dos tipos de genes sean analizados. En la mayoría de los casos la osteogénesis imperfecta se hereda de manera dominante. Su prevalencia se estima sea uno en 20000-50000 infantes pero su incidencia es más alta aproximadamente 1/10000 nacimientos debido a la falta de un diagnóstico adecuado por su condición heterogénea genética y la necesidad de herramientas

de diagnóstico en análisis genético, aun reservadas para la investigación. (1, 2, 3,4).

La principal manifestación musculoesquelética de la OI es la fractura frecuente multinivel que deforma la extremidad todo esto inducido por los defectos en el colágeno tipo I, el cual es el principal componente de la proteína de matriz ósea y demás tejidos y órganos, las manifestaciones extraesqueléticas incluyen apariencia azul de la esclera, dentinogénesis imperfecta, dando apariencia marrón o azulada a los dientes y con fragilidad asociada, pérdida de la audición la cual comienza en la segunda década de la vida afectando el 50% de pacientes con OI, piel delgada que es susceptible de hemorragias subcutáneas, enfermedad cardiovascular demostrada con prolapso de la válvula mitral o regurgitación aórtica, diferentes grados de estatura corta, hiperlaxitud ligamentaria; otras manifestaciones relacionadas con alteración del metabolismo como intolerancia al calor, hiperhidrosis, taquicardia o taquipnea pueden estar presentes en estos pacientes. (3,4).

Se han propuesto diferentes clasificaciones a través de los años para tratar de agrupar los pacientes con este tipo de patología siendo la más aceptada la del australiano David Sillence descrita en 1979, posteriormente modificada por Glorieux, Ward y colaboradores en 2000 y 2002; esta clasificación agrupa a los pacientes en 7 tipos dependiendo de las características clínicas y el tipo de alteración genética:

Tipo I: moderada no deformante, herencia autosómica dominante forma más común, el número de fracturas es poco y las deformidades son modestas causando pequeña pérdida de estatura, la esclera de apariencia azul es característica típica, sordera presenil, escasa limitación para la marcha y el autocuidado, ausencia de dentinogénesis imperfecta, gen mutado: COL1A1/2. (4,5).

Tipo II: mortal perinatal, herencia autosómica dominante, es la forma letal de la enfermedad. La esclera es de apariencia azul, la muerte es debido a inmadurez

pulmonar, fracturas costales y de huesos largos in útero, fémures doblados y angulación marcada de tibias, pobre osificación del cráneo, gen mutado: COL1A1/2. (4,5).

Tipo III: deformante severa, herencia autosómica dominante o recesiva, es la forma más severa de la enfermedad relacionada con sobrevida después de la etapa perinatal, la esclera es blanca o de aspecto grisáceo, las facies triangulares, las fracturas acompañadas de deformidades progresivas y estatura corta, deformidades vertebrales severas, dentinogénesis imperfecta en 50% de pacientes, gran limitación funcional en la mayoría de pacientes asociado a dependencia de silla de ruedas, la escoliosis severa está presente y la mortalidad en este grupo de pacientes está relacionado con complicaciones pulmonares, gen mutado: COL1A1/2.(4,5).

Tipo IV: deformante moderada, herencia autosómica dominante, caracterizada por esclera blanca o de aspecto grisáceo, corta estatura y deformidades esqueléticas menos severas que en la tipo III, dentinogénesis imperfecta presente, grupo más heterogéneo porque incluye pacientes que no cumplen criterios de los otros 3 grupos, gen mutado: COL1A1/2.(4,5).

Tipo V: deformante moderada, herencia autosómica dominante, forma moderada a severa de la enfermedad, es un subgrupo de pacientes clasificado inicialmente dentro del grupo IV que posee características especiales como calcificaciones de la membrana interósea del antebrazo, bandas metafisiarias hiperdensas, callos fracturarios hiperplásicos, luxación de la cúpula radial, esclera blanquecina, sin dentinogénesis imperfecta y con organización en forma de red de lamelas óseas, gen mutado: desconocido.

Tipo VI: deformante de moderada a severa, herencia autosómica recesiva, moderadamente bajos con escoliosis acumulación de osteoide en tejido óseo, esclera blanquecina, sin dentinogénesis imperfecta, osteopenia y fracturas muy frecuentes por problema de mineralización, gen mutado: desconocido. (4,5).

Tipo VII: deformante moderada, herencia autosómica recesiva estatura media a baja, humero y fémur corto, coxa vara esclera blanquecina, no dentinogénesis imperfecta, descrita en una población pequeña y aislada con evidencia de consanguinidad ausencia de alteraciones auditivas, gen mutado: CRTAP. (Proteína asociada al cartilago). (6)

En 2007 Cabral y colaboradores describen una forma de osteogénesis imperfecta con herencia autosómica recesiva deformante severa y mortal causada por mutación en el LEPRE1 (proteoglicano enriquecido leucina prolina que codifica la prolil 3 hidrolasa 1) y propone clasificarla como tipo VIII, presenta características clínicas similares a la tipo III pero con facies redondas y esclera normal, gen mutado: LEPRE1. (6)

Algunos artículos hacen referencia en un tipo IX el cual es de menor severidad que el tipo VIII y VII. (7).

El diagnostico clínico de OI se basa principalmente en signos y síntomas extra esqueléticos descritos, mas fragilidad ósea, la presencia de esclera de apariencia azulada es altamente sugestiva pero no es patognomónica de OI, la dentinogénesis imperfecta es más evidente en los dientes primarios más que en los definitivos, la evidencia clínica de pérdida de la audición es rara en las dos primeras décadas de la vida; por estas razones en pacientes con historia familiar dudosa o inexistente y sin manifestaciones esqueléticas clásicas, el diagnostico se hace más complicado, debido a que no existe un acuerdo en criterios mínimos para establecer el diagnostico.(7,8)

El análisis molecular del colágeno tipo 1 y sus genes codificadores (COL1A1 y COL1A2) proporciona información útil, se realiza examinando la cantidad y estructura del procolágeno tipo 1 derivado de moléculas de un cultivo de fibroblastos de la piel, el DNA de las células blancas también puede se puede revisar para búsqueda de las mutaciones. Por cualquiera de estos dos métodos se logra detectar por lo menos el 90% de todas las anomalías del colágeno



tipo 1. Un resultado positivo confirma el diagnóstico de OI, pero uno negativo de la posibilidad de una mutación presente no detectada o el paciente tiene una forma de OI no relacionada con las mutaciones del colágeno tipo 1. (2,7).

### 3.1 Tratamiento médico

El tratamiento médico de la OI es sintomático, no curativo, desde la década de los 90's los bifosfonatos se han incrementado en uso, estos medicamentos inhiben la prenilación de las proteínas y por consiguiente la formación de guanosina trifosfatasa (GTPasa), una importante proteína de señal intracelular lo que ocasiona una pérdida de la regulación osteoclastica ocasionando un cese de la actividad resorptiva y en algunos casos apoptosis celular. Aunque tienen muy poca absorción gastrointestinal, (<10%) y una incorporación ósea variable tienen una vida media muy larga que para algunos de los medicamentos puede ser de hasta 10 años. (8,9).

Ya es aceptado el tratamiento con bifosfonatos como estándar de cuidado en niños con osteogénesis imperfecta de moderada a severa, sin embargo siempre quedan preguntas al respecto como: la selección de paciente para el tratamiento, el bifosfonato a emplear, cual es la mínima dosis efectiva y el intervalo mínimo de tratamiento y cuanto es la duración mínima del mismo; aunque hay pocos estudios, investigadores han demostrado que el bifosfonato oral o endovenoso tiene efectos benéficos en los niños; en un gran estudio observacional realizado por Glorieux y colaboradores en 30 niños con edades entre los 3 años y los 16 años con OI severa, demostraron que la administración cíclica de pamidronato endovenoso mejoro los resultados clínicos de los pacientes, disminuyo la incidencia de fracturas, redujo la resorción ósea, aumento la densidad mineral ósea y mejoro el tamaño de los cuerpos vertebrales, también mostraron que el tratamiento no altero, la tasa de curación de las fracturas ni la tasa de crecimiento ; la movilidad y deambulacion mejoro y reportan franca mejoría del dolor crónico y la fatiga.(8,10).

En conclusión el tratamiento con bifosfonatos a las dosis recomendadas con seguimiento a 5 años no ha demostrado interferencia con el proceso de cicatrización de fracturas en pacientes con OI ni efectos nocivos sobre el crecimiento; sin embargo se requieren de estudios de control doble ciego que confirmen todos estos datos. (11).

En lo que respecta al uso de la hormona del crecimiento en las formas moderadas de OI no hay una aprobación como tal para su empleo, sin embargo algunos estudios reportan acción positiva en los marcadores de recambio óseo incremento o en la densidad mineral ósea, pero el riesgo de fractura no cambio incluso en algunos reportes se incremento debido a la mejoría en el bienestar del paciente y aumento de masa muscular e incremento en ejercicio y capacidad cardíaca, en pacientes con escoliosis o deformidades óseas de base se debe tener especial cuidado por empeoramiento de estos problemas; se considera entonces que se requieren estudios más avanzados en este tipo de terapia para paciente con osteogénesis imperfecta.(9,11).

### **3.2 Tratamiento quirúrgico**

Los beneficios del el enclavijamiento endomedular con clavos telescopados para fracturas de huesos largos o corrección de deformidades en niños con patologías que disminuyen la calidad ósea como osteogénesis imperfecta, raquitismo hipofosfatemico o displasia fibrosa incluyen una menor incidencia en la cantidad de fracturas, disminución del número de re operaciones requeridas, disminución del dolor y mejoría de la independencia de marcha. (13).

La base del principio de enclavijamiento endomedular para corrección de deformidades radica en 1959 cuando Sofield and Millar publicaron su técnica de múltiple realineamiento en la que realizaban múltiples osteotomías sobre un clavo endomedular no telescopado, realizaban exposición subperiostica de todo el

hueso desde la metáfisis proximal a la distal realizaban los cortes y luego los fragmentos los roscaban nuevamente en el clavo el cual era cortado intraoperatorio según la longitud. Esta revolucionaria técnica mejoro las características mecánicas del hueso y ayudo a prevenir las deformidades posteriores con disminución del riesgo de refractura. (13-14).

Las principales complicaciones de la técnica incluían la migración y el crecimiento óseo que sobrepasaba el clavo.

Numerosas modificaciones técnicas y dispositivos de fijación se han designado de este concepto; una década despues se introdujo el concepto de clavo telescopado o expansible endomedular para tratar de resolver estas complicaciones, uno de los diseños fue el de Bailey and Dubow (1962), estos clavos tenían fijación proximal y distal en las epífisis de los huesos largos y se elongaban a medida que el niño crecía se realiza un estudio y seguimiento entre 1985 y 1996 de 107 clavos aplicados en 29 pacientes con osteogénesis imperfecta se aplicaron con el fin de corregir deformidades óseas y en las asociación con fracturas; el seguimiento se realizo a 3,5 años con una tasa total de complicaciones de 63,5% (68 clavos), siendo la complicación más frecuente la luxación proximal de los clavos con lesión ósea de la articulación y de tejidos blandos, se describen otras complicaciones como infecciones, pseudoartrosis, ausencia de expansión del clavo, aflojamiento de la pieza en T con una incidencia mayor de refracturas y fracturas nuevas, al parecer el dispositivo es técnicamente difícil de implantar, presenta ciertas dificultades como son inserción atraves de la fisis y fijación en el angosto y deformado hueso , la entrada del clavo atraves de la rodilla y tobillo llevo a complicaciones tardías en esa área secundarias a la lesión del cartilago articular. Sin embargo el uso de estos clavos y la técnica para tratar deformidades y reducir el número de fracturas en pacientes con osteogénesis tuvo alta tasa de complicaciones se describe como más exitosa que técnicas sin clavos telescopados empleadas con anterioridad. (14, 15,16).

Se desarrollo entonces un nuevo sistema alrededor de 1980 como modificación del de Bailey Dubow, el clavo consiste en un componente macho y uno hembra con un componente en T fijo diseñado para anclarse en la epífisis para prevenir migración; revisando los resultados con este sistema, se redujo la tasa de aflojamiento del componente en T proximal, esto requirió de una mayor exposición de la articulación asociada lo que a largo plazo genera complicaciones en estas articulaciones, el empleo de los clavos con las modificaciones de Sheffield disminuyo la tasa de complicaciones, lo más difícil de la técnica es la inserción y fijación proximal de los clavos femorales, el uso de artrotomías en la rodilla y en el tobillo no se asocio con alta morbilidad despues de seguimiento a 19 años, durante este tiempo se aplicaron 66 clavos endomedulares con el sistema Sheffield, de los cuales el 50% requirió de reintervencion por las diferentes complicaciones; se sigue describiendo una tasa alta de complicaciones en estos pacientes hasta de un 20%, pero la mayoría de las complicaciones son asociadas con la falta de elongación del clavo con el crecimiento del paciente y la desinserción de la T de fijación; sin embargo los resultados en adultez son satisfactorios en cuanto a independencia y función social de los pacientes.(14,15,16)

En el 2003 surge en Canadá un nuevo sistema llamado sistema telescópico endomedular de Fassier Duval, la ventaja de este nuevo sistema sobre sus antecesores clavos, es la entrada única proximal y la mejoría del sistema de fijación en la epífisis tipo tornillo, Fassier describe resultados a corto plazo con tasas de re operación del 14%, actualmente se encuentra disponible en la literatura una revisión retrospectiva de 24 casos consecutivos con uso de Fassier Duval, se encuentra seguimiento a un año mínimo despues de la implantación del dispositivo llevado a cabo en Sídney Australia, con resultados de no casos de infeccion, en un grupo de 9 pacientes con osteogénesis imperfecta tasa de complicaciones generales en este grupo de 40% las cuales son migración del clavo y ausencia de expansión del dispositivo, en el mismo estudio se incluyeron pacientes con otras patologías como raquitismo hipofosfatemico,

neurofibromatosis tipo 1 y síndrome de nevus epidérmico el cual se asocia con displasia fibrosa severa, en estos casos la tasa de complicaciones fue mayor y requirieron varias reintervenciones.(16,17,18).

### **3.3 Técnica quirúrgica**

Inicialmente se realiza la medida estimada de los dos diámetros del clavo y la longitud estimada para el componente hembra en una radiografías antero posteriores; despues de la inserción de la guía proximal, se realizan las osteotomías necesarias según el planeamiento de manera percutánea o en forma abierta, se realiza el escarificado del canal sobre la guía hasta la medida determinada, de manera alternativa la guía se puede insertar de manera retrograda atraves de una osteotomía o de un trazo de fractura. Una vez el hueso ha sido realineado y escarificado se procede a reemplazar la guía por el componente macho usando el atornillador del mismo, se atornilla el componente macho en la epífisis distal, el componente hembra se corta a medida intraoperatoriamente y es insertado sobre el macho y atornillado en la epífisis proximal o en el trocánter mayor según el hueso con el atornillador de hembra. Se realiza corte del componente macho a ras con el componente hembra en la tibia en el fémur se puede dejar protruir de 10 a 15 mm con el cortador de macho diseñado para dejar bordes redondeados que permiten el telescopado, cuando la epífisis distal es muy pequeña para aceptar todas las roscas del macho se recomienda el uso de artrografía para garantizar posicionamiento intracartilaginoso y extraarticular del componente sobre la epífisis. (18, 20,21).

### **3.4 Pacientes y métodos**

Estudio descriptivo retrospectivo de serie de casos, donde se incluyeron todos los pacientes con diagnostico clínico de osteogénesis imperfecta tratados con osteotomías de realineación mas fijación intramedular con clavos de Fassier Duval desde marzo de 2007 hasta marzo de 2012.

La mayoría de los pacientes asistió a consulta programada en 3 casos se realizó encuesta telefónica debido a las dificultades en el traslado desde la zona de residencia.

## 4.Resultados

Del total de 11 pacientes 6 corresponden a tipo III y 5 al grupo IV; la edad promedio de diagnostico corresponde a 1,71 años.

Todos los pacientes continúan en seguimiento, el 100% de los niños se encuentra asistiendo a sus años de escuela con un desempeño adecuado para edad.

Lo que hace referencia a las características antropométricas el compromiso de la estatura es muy variable y se encuentra relación directa con los casos más severos.

En dos de los casos más severos se encuentra gran limitación para la deambulaci3n siendo necesario el traslado en silla de ruedas.

En la evaluaci3n del tratamiento ortopédico encontramos que los pacientes del estudio presentaban en promedio 2,74 fracturas por a3o, despues del manejo quirúrgico se logra una media de 0,36 fracturas al a3o, la edad promedio de realizaci3n de osteotomías correctoras angulares con clavos endomedulares fue de 5,4 a3os.

El número de clavos endomedulares primarios por ni3o corresponde a una mediana de 2,63 con rango de 0-4 correspondiente en miembros inferiores. En revisiones posteriores se aplicaron 10 clavos más en el total de los pacientes.

El 100% de los pacientes recibió pamidronato según esquemas terapéuticos vigentes.

Según la aplicaci3n de la escala funcional motriz de Bleck observamos que 6 pacientes correspondientes al 54, 5% logran el máximo puntaje en todos los

ítems evaluados, cifra ligeramente superior a la encontrada en la literatura mundial , el principal ítem que se afectó fue la deambulaci3n mostrando 3 pacientes con deambulaci3n domiciliaria y extradomiciliaria asistida y dos pacientes no deambuladores.

El 100% de los pacientes logra realizar sus actividades de vida diaria, con movilidad articular adecuada y rango de independencia completa

Los datos encontrados muestran tendencia a la recuperaci3n de independencia de estos pacientes con el manejo realizado.

Estos son los resultados de algunas variables epidemiol3gicas evaluadas junto con hallazgos clínicos de los pacientes evaluados.

Edad diagn3stico:

1,71 a3os.

Edad primera cirugía:

5.4 a3os (DS: 3,6 a3os).

Escleras azules:

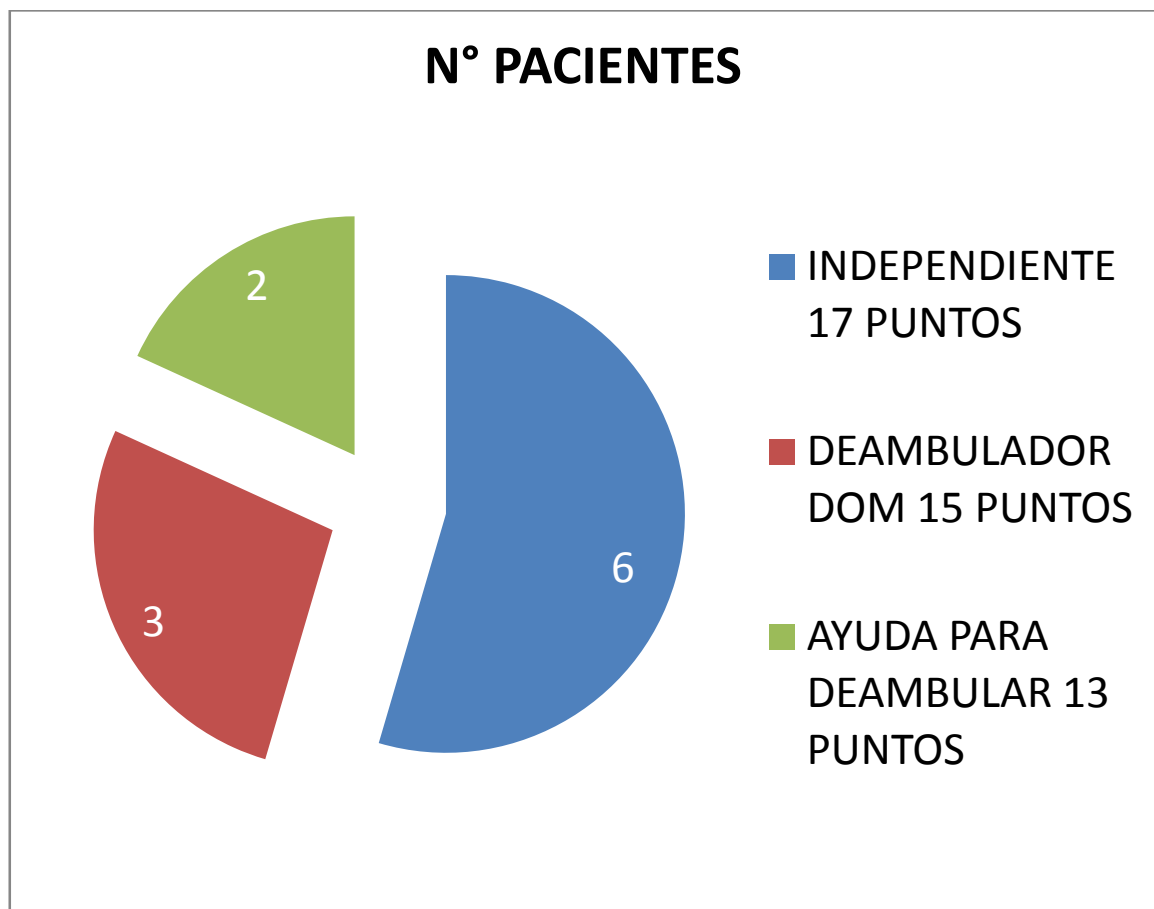
8 (72.72%).

Dentinogénesis imperfecta:

7 (63.63%).

Deficit auditivo: 4 (36.36%).



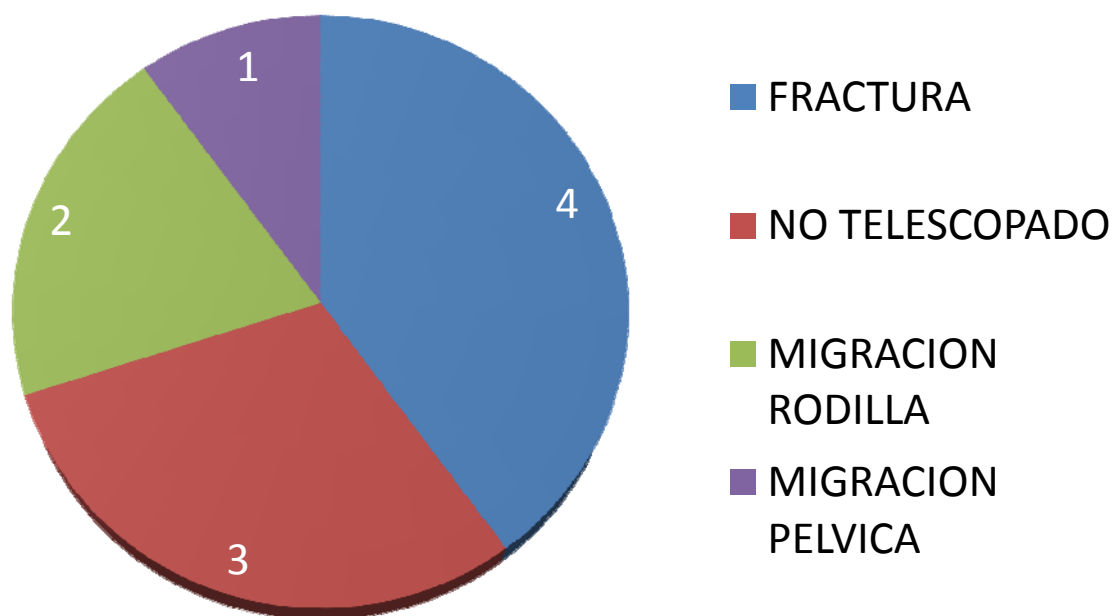


### Resultados de escala de Bleck.

Se encontró en 7 pacientes diferentes grados de discrepancia longitudinal correspondiendo estos al 63,63% de los pacientes con rango de 1.5 a 5 cms siendo una variable de relevancia a discutir, se produce lesión fisiaria en estos pacientes con las inserciones en la placa de los tornillos de fijación o simplemente es la evolución natural de la patología.

La torsión tibial externa estuvo presenta en 5 pacientes postquirúrgicos con rango de 15-25°.

Las 10 reintervenciones que ocurrieron fueron por:



## 5. Discusión

El tratamiento de estos pacientes debe ser abordado de manera interdisciplinaria, Los objetivos del tratamiento quirúrgico son corregir la deformidad ósea, y disminuir la incidencia de fracturas. Sin embargo se encuentra en la literatura que la calidad de vida y mejoría en la marcha son objetivos encontrados como parte del manejo.

Se ha presentado el implante como un instrumento útil y seguro para el tratamiento de las deformidades de miembros inferiores en pacientes con OI. Aunque existe siempre un conflicto de opinión: el manejo quirúrgico mejora el desarrollo motor o sigue su curso natural.

Es importante recalcar que este tipo de cirugías demanda adecuada curva de aprendizaje y de óptimos implantes.

Los hallazgos encontrados en nuestra experiencia se asemejan a los de la literatura universal e incluso en el caso de las reintervenciones es menor el porcentaje.

La ganancia en estos pacientes se reflejo en la mejoría de la marcha, deambulaci3n, movilidad, e incluso en auto cuidado, esta ganancia se ha mantenido en los pacientes hasta por 4 a1os despues de intervenidos. El soporte mecánico brindado al hueso en esta patología parece tener un efecto definitivo en la disminuci3n de cantidad de fracturas por a1o

Siguen existiendo complicaciones y pacientes a los que no se les puede brindar una mejoría por la complejidad de las fracturas y deformidades pero

satisfactoriamente notamos que el grado de satisfacción personal y familiar en los pacientes intervenidos quirúrgicamente es alto.

Lo que nos motiva a continuar con nuestra labor apuntamos la importancia de continuar el seguimiento de estos pacientes y adicionar los ingresos al servicio y seguir evaluando objetivamente la realidad de estos casos con el manejo que se ha brindado.

## Bibliografía

1. Burner G, Vlad C, Georgescu I, Gavrilu TS, Dan D. Osteogenesis Imperfecta; diagnosis and treatment. J Am acad Orthop surg. 2008 Jun;16(6):356-66.
2. Esposito P, Plotkin H. Surgical treatment OF Osteogenesis Imperfecta: current concepts. Curr Opin Pediatr. 2008 Feb;20 (1): 52-7.
3. Sillence DO, Senn A, Danks DM. Genetic heterogeneity in Osteogenesis Imperfecta. J Med Genet. 1979 Apr; 16 (2):101-16.
4. Glorieux FH, Rauch F, Plotkin H, Ward L, Travers R, Roughley P, Lalic L, Glorieux DF, Fassier F, Bishop NJ. Type V Osteogenesis Imperfecta: a new Form of brittle bone disease. J bone Miner res. 2000 Sep; 15 (9): 1650-8.
5. Glorieux FH, Ward LM, Rauch F, Lalic L, Roughley PJ, Travers R. Oste in type VI: a form of brittle bone disease with a mineralization defect. J Bone Miner Res 2002; Jan 17 (1): 30-8.
6. Ward LM, Rauch F, Travers R, Chabot G, Azouz EM, Lalic L, Roughley PJ, Glorieux FH. Osteogenesis Imperfecta type VII: an autosomal recessive form of brittle bone disease. Bone 2002 Jun; 21 (1):12-8.
7. Rauch F, Glorieux FH, Osteogenesis Imperfecta. Lancet. 2004 Apr 24;363 (9418):1377-85.
8. Halasy-Nagy JM, Rodon GA, Reszka AA. Inhibition of bone resorption by alendronate and risedronate do as not require osteoclast apoptosis. Bone 2001 Dec; 29 (6): 553-9.

9. Morris CD, Einhorn TA, Bisphosphonates in orthopedic surgery. *J Bone Joint Surg Am.* 2005 Jul;87(7): 1609-18.
10. Plotkin H, Rauch F, Bishop NJ, Montpetitk, Ruck-Gibis J, Travers R, Glorieux FH. Pamidronate treatment of severe Osteogenesis Imperfecta. In children under 3 years of age. *J Clin Endocrinal Metab.* 2000 May: 85 (5):1846-50.
11. Glorieux FH, bishop NJ, plotk in H, Chabot G, Lanove G, Travers R, Cyclic administration of paramidronate in children with severe Osteogenesis Imperfecta. *N,Engl Med.* 1998 Oct 1;339 (14):947-52
12. Evans KD, Lau ST, Oberbaver AM, Martin Alendronate affects long bone length and growth plate morphology in the oil muse model for Osteogenesis Imperfecta. *Bone*, 2003 Mar;32 (3): 268-74.
13. Sofield HA, Millar EA. Fragmentation, realignment, intramedullary rod fixation of deformities of the long bones in children. A ten-year appraisal. *J Bones Join Surg AM.* 1959,41:1371-91.
14. Luhmann SJ, Sheridan JJ, Capell, AM, Schoenecker PL. Management of lower-extremity deformities in Osteogenesis Imperfecta. With extensible intramedullary rod technique: a 20-year experience. *J Pediatr Orthop.* 1998 Jan-Feb;18 (1):88-44.
15. Lang-Stevenson AL, Sharrard WJ, Intramedullary rodding with Bailey-Dubow extensible rods in Osteogenesis Imperfecta. An interim report of results and complications. *J Bone Joint Surg Br.* 1984 Mar;66 (2);227-32.
16. Cho TJ, Chong CY, Yoo WJ, Lee KS, Lee DY. Interlocking telescopic rod for patients with Osteogenesis Imperfecta. *J Bones Jain Surg AM.* 2007 Mar 89(5);1028-35.
17. Stockley I, bell MJ, Sharrard WJ. The role of expanding intramedullary rods in Osteogenesis Imperfecta. *J. Bone joint surg Br.* 1989 May;71 (3):422-7.

18. Paley D, Tetsworth K. Mechanical axis deviation of the lower limbs. Preoperative planning of multiapical frontal plane angular and known deformities of the femur and tibia. Clin orthop Relat Res. 1992 Jul;(28):65-7.
19. Paley D, Tetsworth K. Mechanical axis deviation of the lower limbs. Preoperative planning of uniapical angular deformities of the tibia or femur. Clin orthop Relat Res. 1992 Jul;(280):48-64.
20. Engelbert RH, Viterwaal CS, Gulmans VA, Puijs H, Helder PJ. Osteogenesis Imperfecta in childhood: prognosis for walking. J pediatr 2000 Sep;137(3):397-402.
21. Zions LE, Ebrahizadeh E, Stott NS. Complications in the use of the Baley-Dubow extensible nail. Clin Orthop Relat Res. 1998 Mar;(348):95-186.